



Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik



Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Målbeskrivelse for speciallægeuddannelsen i Klinisk Genetik

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

© Sundhedsstyrelsen, 2026.
Publikationen kan frit refereres
med tydelig kildeangivelse.

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

Sprog: Dansk
Versionsdato: 1. maj 2026
Format: Word

Udgivet af Sundhedsstyrelsen,

Indhold

Forord	4
1. Indledning	5
1.1. Overgang til ny målbeskrivelse	5
2. Den generelle del	6
3. Den specialespecifikke del.....	7
3.1. Beskrivelse af specialet	7
3.2. Beskrivelse af uddannelsens overordnede forløb	8
3.3. Introduktionsuddannelse	9
3.3.1. Kompetencer	9
3.3.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering.....	11
3.3.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer	12
3.3.4. Eventuelle kurser	24
3.4. Hoveduddannelsen.....	24
3.4.1. Kompetencer	24
3.4.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering.....	25
3.4.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer	27
3.4.4. Obligatoriske specialespecifikke kurser	56
3.4.5. Obligatoriske generelle kurser	59
3.4.6. Obligatorisk forskningstræning.....	59
4. Dokumentationsdel	59
5. Nyttige links.....	60
5.1. Generelle links	60
5.2. Specialespecifikke links	60

Forord

I henhold til § 2 i bekendtgørelse nr. 96 af 2. februar 2018 om uddannelse af speciallæger godkender Sundhedsstyrelsen målbeskrivelser for de lægelige specialer. Målbeskrivelserne angiver de teoretiske og praktisk-kliniske kompetencer, som kræves for at opnå tilladelse til at betegne sig som speciallæge i det enkelte speciale.

Målbeskrivelserne for de lægelige specialer udarbejdes i tæt samarbejde med de videnskabelige selskaber.

Målbeskrivelsen for speciallægeuddannelsen i specialet klinisk genetik er udarbejdet i samarbejde med DSMG (Dansk Selskab for Medicinsk Genetik).

Forord fra Selskabet

Denne målbeskrivelse udgør en revision af målbeskrivelsen fra 2023. Formålet med revisionen har været at forenkle og præcisere kompetencebeskrivelserne samt at justere kompetencevurderingsmetoderne.

Antallet af kompetencer er blevet reduceret og således blevet samlet og beskrevet mere overordnet for at gøre målbeskrivelsen mere overskuelig og anvendelig i det daglige arbejde med uddannelse. Nogle kompetencer er flyttet fra hoveduddannelsen til introduktionsstillingen, da de i praksis typisk varetages af introduktionslæger. Derudover er der indført et afsnit med generelle kompetencer, som går på tværs af de organspecifikke områder.

Som noget nyt er der indført et selvstændigt kompetencekort i kommunikation. Formidling og kommunikation er centrale elementer i det klinisk genetiske speciale. Det nye kompetencekort skal sikre, at alle uddannelseslæger arbejder systematisk med de kommunikative aspekter af speciallægerollen.

Endelig er de obligatoriske kompetenceevalueringsmetoder blevet justeret. I den tidligere målbeskrivelse var mange kompetencevurderinger casebaserede, hvilket i den kliniske hverdag viste sig at være tidskrævende. Der er derfor sket en forenkling og tilpasning, så metoderne bedre matcher arbejdsgange og ressourcer i afdelingerne.

Der er ingen ændringer i kursusrækken for de specialespecifikke kurser.

Uddannelse

Sundhedsstyrelsen

Februar, 2026

1. Indledning

I henhold til § 2 i Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 96 af 2. februar 2018 (med senere tilføjelser) om uddannelse af speciallæger godkender Sundhedsstyrelsen målbeskrivelser for de lægelige specialer.

Målbeskrivelserne præciserer de minimumskompetencer, der skal opnås og godkendes i løbet af lægens uddannelse til speciallæge.

De videnskabelige selskaber har en naturlig faglig interesse i at sikre at kompetencerne i målbeskrivelserne er relevante og opdaterede, dels i forhold til den faglige udvikling i specialerne og dels baseret på den erfaring, der opnås under anvendelsen af målbeskrivelser og uddannelsesprogrammer i uddannelsesforløbet.

Der udarbejdes adskilte målbeskrivelser for specialespecifikke introduktionsforløb og hoveduddannelsesforløb.

1.1. Overgang til ny målbeskrivelse

Målbeskrivelsen træder i kraft 1. maj 2026. Det betyder, at forløb opslået til besættelse efter denne dato følger aktuelle målbeskrivelse. Forløb, som er startet før denne dato, vil følge den tidligere målbeskrivelse (med dertil hørende kompetencer). Dog kan forløb igangsat kort før dette tidspunkt (under halvandet år af hoveduddannelsesforløbet) efter aftale med uddannelsesstedet få nyt uddannelsesprogram og følge den aktuelle målbeskrivelse.

Der er ingen ændringer i kursusrækken for de specialespecifikke kurser.

2. Den generelle del

Der knytter sig en række lovmæssige regler og begreber til speciallægeuddannelsen som er ens for alle målbeskrivelser, på tværs af specialer og for introduktions- og hoveduddannelserne.

På [Sundhedsstyrelsens hjemmeside](#) er den danske speciallægeuddannelse nærmere beskrevet, herunder lovgrundlag, organisation, opbygning, aktører, terminologi med mere.

3. Den specialespecifikke del

Denne del af målbeskrivelsen beskriver specialet, de kompetencer, der som minimum skal opnås, samt specialets anbefalinger til læringsstrategier og fastlagte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Ligeledes beskrives de obligatoriske specialespecifikke kurser og forskningstræning. Denne del er udarbejdet af specialets videnskabelige selskab, som også er ansvarlig for revision i henhold til Sundhedsstyrelsens vejledning om udarbejdelse og revision af målbeskrivelse.

3.1. Beskrivelse af specialet

Klinisk genetik er et tværfagligt speciale, der omfatter udredning, diagnostik og rådgivning ved arvelige og genetisk betingede sygdomme. Specialet beskæftiger sig med personer, hvor der er påvist eller mistanke om arvelig eller genetisk sygdom, eller hvor der foreligger en øget genetisk risiko for sygdom.

Specialet dækker:

- **Monogene sygdomme**, fx Marfan syndrom, cystisk fibrose og familær adenomatøs polypose.
- **Kromosomale tilstande**, fx Downs syndrom og 22q11-deletionssyndrom.
- **Multifaktorielle sygdomme**, hvor både genetiske og miljømæssige faktorer spiller en rolle, herunder arvelig disposition til fx kræft og hjertekarsygdom.
- **Somatiske genetiske forandringer**, som har betydning for diagnostik, behandling og prognose – især ved cancer, uanset arvelig disposition.

En væsentlig del af det kliniske arbejde foregår i ambulatorier på de klinisk genetiske afdelinger. Her gennemføres genetisk udredning og rådgivning, der typisk inkluderer anamnese, objektiv undersøgelse og vurdering af relevante parakliniske undersøgelser. Ved mistanke om monogen sygdom optages desuden en familieanamnese, og der udarbejdes stamtræ. Genetiske laboratorieanalyser udgør en central del af udredningen.

Et særkende ved klinisk genetik er det familiære perspektiv. Ud over patienten omfatter udredning og rådgivning ofte også slægtninge, hvis der er identificeret en genetisk disposition. Formålet kan være at informere om risiko, samt at tilbyde forebyggelse, behandling eller prænatal diagnostik. Dette kan være relevant for familiedemedlemmer i alle aldre.

Specialet varetager også opgaver i samarbejde med en lang række andre specialer, herunder pædiatri, onkologi, kirurgi, gynækologi-obstetrik og billeddiagnostik. Kliniske genetikere deltager ofte i multidisciplinære teams og spiller en central rolle i koordinering af forløb, særligt ved sjældne eller komplekse tilstande i samarbejde med centre for sjældne/komplekse tilstande.

Klinisk genetik bidrager til folkesundhedstiltag, fx i form af neonatal screening og individuel risikovurdering baseret på genetiske data, herunder polygen risikoscore i vurdering af cancerrisiko.

Arbejdet i specialet omfatter både klinisk og laboratoriebaseret aktivitet. Nogle kliniske genetikere arbejder primært i genetiske laboratorier – enten integreret i en klinisk genetisk afdeling eller i specialiserede laboratorier, fx inden for hæmatologi eller onkologi.

Forskning er en integreret del af specialet. Kliniske observationer ved sjældne genetiske sygdomme kan bidrage til ny viden om ætiologi, diagnostik og behandling. Den hurtige udvikling i genetiske teknologier giver løbende nye muligheder, og mange kliniske genetikere varetager kombinerede stillinger med både klinik og forskning.

Endelig har specialet en central rolle i undervisning og vidensformidling. Det gælder præ- og postgraduat uddannelse af sundhedsprofessionelle, samt efteruddannelse af kolleger i andre specialer. I takt med den øgede anvendelse af genetisk viden i sundhedsvæsenet, er der desuden et stigende behov for formidling til øvrige faggrupper, beslutningstagere og politikere, for at sikre at genetiske fremskridt implementeres til gavn for patienterne.

3.2. Beskrivelse af uddannelsens overordnede forløb

Den samlede uddannelsesvarighed, ud over den kliniske basisuddannelse (KBU), er 5 år. Uddannelsen er centreret omkring det enkelte patientforløb og foregår primært i relation til det kliniske og laboratoriemæssige arbejde på afdelingerne. Uddannelsen i klinisk genetik omfatter:

A) Introduktionsuddannelsen i specialet udgør 12 måneders ansættelse i godkendt uddannelsesforløb på en klinisk genetisk afdeling. Såfremt kompetencerne i introduktionsstillingen er opnået ved afslutningen af introduktionsforløbet, er den uddannelsessøgende læge egnet til fortsat uddannelse inden for specialet og kan søge en hoveduddannelsesstilling.

B) Hoveduddannelsen er fastsat til 48 måneder og indeholder den fagspecifikke læring og træning ved funktion på såvel klinisk genetiske afdelinger som på andre kliniske afdelinger.

Klinisk genetiske afdelinger (42 måneder): Størstedelen af kompetencerne i målbeskrivelsen tilegnes under ansættelse på klinisk genetiske afdelinger. Fagets bredde, som i stigende grad medfører udvikling af særlige interesseområder og ekspertviden på de enkelte klinisk genetiske afdelinger, bevirker, at det vil være optimalt med hoveduddannelsesforløb sammensat med funktion på to forskellige klinisk genetiske afdelinger. Det er ifølge Bekendtgørelse om uddannelse af speciallæger BEK nr. 96 af 02/02/2018 § 8 stk. 3 et krav, at speciallægeuddannelsen indeholder mindst to ansættelser af hver mindst 12 måneders varighed, hvoraf minimum en ansættelse skal være kontinuerlig. Ansættelsen må anbefales at finde sted på stamafdeling de første 18 måneder, herefter ansættelse på en anden klinisk afdeling (andet speciale) i 6 måneder (se senere), 12 måneder på anden klinisk genetisk afdeling ("udeår") og endelig 12 måneder på stamafdeling.

Klinisk afdeling (andet speciale) (6 måneder): En del kompetencer afspejler den klinisk genetiske speciallæges tværdisciplinære berøringsflader og arbejdsopgaver. Erhvervelse af disse kompetencer, der findes inden for lægerollerne medicinsk ekspert/lægefaglig, samarbejder og leder/administrator/organisator, fordrer kendskab til andre kliniske afdelingers arbejdsprocesser og dagligdag og den dertil hørende patient- og familiehand-

tering. Hvilken klinisk afdeling, der indgår i det enkelte hoveduddannelsesforløb, afgøres i den enkelte uddannelsesregion, men typisk kan det dreje sig om en afdeling, hvor der er en væsentlig andel af patienter med genetiske problemstillinger eller en afdeling, hvor der er mulighed for at have fokus på genetisk betingede sygdomme og tilstande i det givne speciale. Det kan være inden for specialer knyttet til de beskrevne disciplinspecifikke områder (f.eks. obstetrik, pædiatri, neurologi, onkologi mv.).

Fokuserede kliniske ophold: Under fokuserede ophold af op til 4 ugers varighed indgår den uddannelsessøgende læge i det daglige arbejde på afdelingen, men uden behandlingsansvar og under fortsat ansættelse på stamafdelingen. Der skal lægges vægt på, at den uddannelsessøgende læge under opholdet i særlig grad beskæftiger sig med klinisk undersøgelse, diagnostik og behandling af specialets arvelige sygdomme, tilstande og syndromer. Desuden bør der være fokus på forholdsregler og konsekvenser for sygdommens/tilstandens forekomst for den samlede familie. Stamafdelingen skal sikre, at der udarbejdes et program, der sikrer læring inden for de i målbeskrivelsen angivne kompetencer. De konkrete aftaler om fokuserede ophold på andre kliniske afdelinger eller teoretiske institutter indgås mellem hovedvejleder, den uddannelsessøgende læge samt det konkrete opholdssted som en del af den individuelle uddannelsesplan.

Teoretiske kurser: Den daglige kliniske læring suppleres med obligatoriske kurser. I introduktionsuddannelsen, såvel som i hoveduddannelsen, indgår således deltagelse i de af Sundhedsstyrelsen strukturerede generelle tværfaglige kurser, og i hoveduddannelsen gennemføres de obligatoriske specialespecifikke kurser, der kan findes på DSMG's hjemmeside: <https://dsmg.dk>.

Forskningstræning: Formålet med forskningstræning er at opnå kompetencer i forhold til kritisk at kunne vurdere medicinsk viden og lægelig praksis samt at kunne bidrage med ny viden. Forskningstræning indarbejdes i hoveduddannelsen og gennemføres under ansættelse på stamafdeling. Forskningstræningen består af en teoretisk og en praktisk del og skal være påbegyndt senest to år efter ansættelsens start og afsluttet senest et halvt år, før speciallægeuddannelsen er gennemført. Som udgangspunkt skal den teoretiske kursusvirksomhed afvikles inden for en periode på 12 måneder: <http://sundhedsstyrelsen.dk/da/nyheder/2014/forskningstraening-i-speciallaegeuddannelsen>. Speciallægeuddannelsen kan eventuelt kombineres med et ph.d.-forløb. Dette træder i stedet for forskningstræningsforløbet.

3.3. Introduktionsuddannelse

3.3.1. Kompetencer

De enkelte kompetencer, som skal vurderes, er her beskrevet, så det fremgår hvilke af de 7 lægeroller, der indgår i kompetencen. Det er desuden konkret beskrevet, hvilket niveau kompetencen skal mestres på, når den kan godkendes. Ved formulering af en kompetence vælges det aktionsverbum, der tydeligst beskriver hvordan kompetencen skal opnås. Der er angivet anbefalede læringsstrategier, som afdelingen kan vælge mellem. Derimod er den/de anførte metode(r) til kompetencevurdering obligatorisk(e). Hermed bliver disse landsdækkende, så det er ens, hvordan kompetencen vurderes, uanset hvor lægen uddannes og vurderes.

Kompetenceniveau

Kompetencerne er inddelt i tre niveauer, hvor (3) angiver det højeste niveau, (2) det midterste niveau og (1) det laveste niveau. Der anvendes forskellige termer for henholdsvis faglige og intellektuelle kompetencer og for kliniske færdigheder (se skema).

	Termer for faglige og intellektuelle kompetencer	Termer for kliniske færdigheder
Niveau 1	Angive/definere/identificere	Deltage/assistere
Niveau 2	Forklare/redegøre for	Udføre under vejledning
Niveau 3	Analysere/diskutere/vurdere	Selvstændigt udføre/udvise/udarbejde/foretage

Beskrivelse af niveauer for faglige og intellektuelle kompetencer

Niveau (1). Angive/definere/identificere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne reproducere erhvervet viden, kunne genkende det lærte, beskrive hvad han/hun har set/læst.

Niveau (2). Forklare/redegøre for

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forklare årsagssammenhænge, kunne kombinere viden fra forskellige områder, kunne anvende viden til at løse opgaver og afhængigt af resultaterne tilrettelægge videre udrednings- og behandlingsforløb.

Niveau (3). Analysere/diskutere/vurdere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forholde sig til og diskutere komplekse problemstillinger med varierende evidensgrundlag, kunne vurdere disses væsentlighed, kunne analysere komplekse biologiske sammenhænge, begrunde valg af metode mv.

Beskrivelse af kompetenceniveauer for kliniske færdigheder

Niveau (1). Deltage/assistere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne medvirke ved udførelse af bestemte opgaver og procedurer uden selvstændigt ansvar for den samlede opgavevaretagelse.

Niveau (2). Udføre under vejledning

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne udføre bestemte opgaver og procedurer under vejledning af en mere erfaren fagperson.

Niveau (3). Selvstændigt udføre/udvise/udarbejde/varetage/foretage

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne varetage planlægning og udførelse af bestemte funktioner, f.eks. kunne gennemføre en objektiv undersøgelse eller konsultation uden supervision og i en sådan grad, at den uddannelsessøgende læge vil kunne supervisere og undervise andre i proceduren. Ved kompetencer angivet som niveau 3 og som beskriver en klinisk tilstand eller sygdom, forventes det, at den uddannelsessøgende læge kan beskrive den genetiske baggrund, de kliniske manifestationer, eventuelle undertyper, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for den givne tilstand/sygdom.

3.3.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering

Kompetencekort og vejledninger ligger på specialets hjemmeside under uddannelse: [Kompetencekort – DSMG](#). Disse kan løbende opdateres på udformning, men skal altid understøtte de beskrevne kompetencer og metoder.

Ved nogle kompetencer er der nævnt flere læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering. Den uddannelsessøgende læge har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse. Ved læringsstrategierne (som er vejledende fraset de obligatoriske kurser) kan en eller flere af de angivne strategier anvendes. Hvis der under kompetencevurdering er anført flere metoder, bør de alle anvendes, medmindre der er angivet et "eller" mellem metoderne.

Læringsstrategier

Selvstudium: Kompetencen opnås ved f.eks. selvstændig litteraturgennemgang.

Kursus: Deltagelse i og godkendelse af formaliseret teoretisk eller praktisk kursus og gennemgang af materiale, der er udvalgt af delkursusleder.

Varetagelse af patientforløb: Bygger på en kobling af teoretisk viden og praksis. Heri lægges, at den enkelte uddannelseslæge varetager et samlet forløb, herunder udredning (inkl. anamnese, familieanamnese, objektiv undersøgelse, iværksættelse af laboratorieanalyser og andre parakliniske undersøgelser og efterfølgende fortolkning af analyseresultaterne) og rådgivning og, hvis relevant, iværksættelse af forebyggelse eller behandling.

Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet: Bygger på en kobling af teoretisk viden til praktisk svarafgivelse i forbindelse med genetiske analyser. Der kan også være tale om deltagelse i EQA-programmer.

Laboratoriearbejde: Ved arbejde i cytogenetisk, molekylærgenetisk eller metabolisk laboratorium opnår uddannelseslægen den pågældende kompetence ved at indgå/være med i det praktiske arbejde og ved at forholde sig til analysekvalitet og -resultat i forhold til den kliniske problemstilling.

Udarbejdelse af skriftligt materiale: Dette kan være en afdelingsinstruks, videnskabelig artikel eller rapport i forbindelse med en videnskabelig problemstilling, f.eks. i udvalg og lignende. Det kan også være et journalnotat, hvor en genetisk problemstilling er grundigt beskrevet.

Undervisning af andre: Udformning af undervisningsmateriale. Internt eller eksternt afholdt undervisning med mulighed for drøftelse af faglige og videnskabelige problemstillinger.

Fokuseret ophold: Ophold i en afgrænset tidsperiode på anden afdeling eller anden klinisk genetisk afdeling, hvor man forventer, at kompetencen kan opnås. Det kan f.eks. være i situationer, hvor en specifik analyse ikke udføres på den/de afdeling(er), hvor uddannelseslægen er ansat i uddannelsesforløbet, eller hvor en given patientgruppe følges i en klinisk afdeling, og hvor uddannelseslægen via et fokuseret ophold kan se et større antal patienter, der er relevante for kompetencen.

Kompetencevurderingsmetoder

Casebaseret diskussion: Denne metode har form som en struktureret vejledersamtale, hvor man kan vurdere teoretisk viden, diskutere enkelte patienter eller patientforløb og etiske problemstillinger. Det kan f.eks. være sjældne sygdomme, som uddannelseslægen på grund af den lave prævalens ikke med sikkerhed vil få et selvstændigt patientforløb med, men hvor der forventes kendskab til sygdommen, eller der er særlige genetiske forhold ved sygdommen. Metoden indebærer, at den kliniske vejleder taler med og stiller spørgsmål til uddannelseslægen med udgangspunkt i journalnotater og/eller uddannelseslægens oplevelser i forhold til den relevante problemstilling og derigennem får afdækket erfaringer, viden, indsigt og tilgang til det, som mål eller delmål omhandler. Den case-baserede diskussion kan også være en diskussion ved en intern konference, hvor en videnskabelig problemstilling sv.t. kompetencen diskuteres i en sådan grad, at vejlederen kan godkende kompetencen efterfølgende.

Mini-CEX (Mini-Clinical Evaluation Exercise): Ved denne metode følger en mere erfaren kollega (typisk en læge) uddannelseslægen for at vurdere lægens kompetencer i forbindelse med en praktisk færdighed eller konsultation. Til dette anvendes et struktureret observationsskema, som findes på selskabets hjemmeside.

Kompetencekort: Ved enkelte kompetencer er der udarbejdet kompetencekort, som uddannelseslægen skal gennemgå for at få kompetencen godkendt. Dette er primært knyttet til laboratorierelaterede cyto- og molekylærgenetiske kompetencer, kommunikation og behandling

Audit af arbejdspraksis: Ved denne metode gennemgår vejlederen én eller flere journaler/patientforløb, som uddannelseslægen har haft ansvaret for. Vejlederen vurderer herudfra, om den enkelte kompetence er opnået.

360-graders feedback: Formålet med 360-graders feedback er at give konstruktiv feedback til uddannelseslægen i forhold til kompetencer inden for lægerollerne: *kommunikator, samarbejder, leder/administrator/organisator og professionel*. Der udpeges for hver uddannelseslæge en eller flere grupper af respondenter. Respondenterne kan udpeges af afdelingsledelse, overlæger, hovedvejledere eller af uddannelseslægen selv. Respondenter kan være administrativ chef (klinikchef/cheflæge), specialeansvarlige overlæger, vejledere (ikke uddannelseslægens hovedvejleder), uddannelseslæger, bioanalytikere, sekretærer, genetiske vejledere mv. Der anbefales minimum 5-7 respondenter i hver gruppe. Eksempel på skema og vejledning ses på side 18 i bilagssamling til rapporten: "Kompetencevurderingsmetoder – en oversigt". Sundhedsstyrelsen, 2013.

Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde: Formidling af ny viden i form af en artikel/kasuistik, et abstract + foredrag og/eller abstract + posterpræsentation ved videnskabeligt møde. Kompetencevurdering foretages af vejleder efter præsentationen.

3.3.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer

Denne liste angiver de kompetencer, lægen som minimum skal besidde ved endt uddannelse, med konkretisering af kompetencen, de anbefalede læringsstrategier og de(n) valgte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Kompetencerne og de tilknyttede vurderingsmetoder konkretiseres ved anvendelse af kompetencekort eller anden konkret vejledning, hvor det bl.a. tydeliggøres hvilke af de 7 lægeroller, der indgår. Kompetenceopnåelsen kan eventuelt inddeles i forskellige delniveauer, og dette understøttes i kompetencekortet.

Cytogenetiske og molekylærgenetiske kompetencer

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
I1	Cytogenetiske metoder	Kunne angive relevante cytogenetiske metoder. For uddybning: se "Laboratriekompetencekort" Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Laboratoriearbejde Undervisning af andre	Laboratriekompetencekort
I2	Molekylærgenetiske metoder	Kunne angive relevante molekylærgenetiske metoder. For uddybning: se "Laboratriekompetencekort" Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Laboratoriearbejde Undervisning af andre	Laboratriekompetencekort
I3	Viden om kromosomer	Kunne beskrive kromosomstruktur, -funktion og -nomenklatur. For uddybning: se "Laboratriekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Laboratoriearbejde Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet Undervisning af andre	Laboratriekompetencekort

14	Viden om gener	Kunne beskrive genstruktur, - funktion og –nomenklatur. For uddybning: se "Laboratoriekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Laboratoriearbejde Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet Undervisning af andre	Laboratoriekompetencekort
15	Cytogenetiske analyseresultater	Kunne fortolke cytogenetiske analyseresultater. For uddybning: se "Laboratoriekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Laboratoriearbejde Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet	Laboratoriekompetencekort
16	Molekylærgenetiske analyseresultater	Kunne fortolke molekylærgenetiske analyseresultater. For uddybning: se "Laboratoriekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Laboratoriearbejde Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet	Laboratoriekompetencekort

Generelle kompetencer

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
17	Risikoberegning	Under vejledning kunne udføre risikoberegning (populationsgenetik, sandsynlighedsregning og kombinatorik), herunder kunne beregne risiko ved hjælp af Hardy-Weinberg-fordeling og Bayes' teorem	Selvstudium Varetagelse af patientforløb Undervisning af andre	Casebaseret diskussion

		Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
18	Empiriske data og risikoberegning	Under vejledning kunne estimere risiko ud fra empiriske data Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Selvstudium Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
19	Post- og prænatal genetisk diagnostik	Kunne redegøre for indikation for, og valg af metode til, post-og prænatal genetisk diagnostik ud fra kliniske problemstillinger Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis
110	Klinisk undersøgelse	Selvstændigt kunne udføre klinisk undersøgelse af patient mistænkt for genetisk betinget sygdom Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX
111	Jura og etik	Kende og efterleve de faglige, juridiske og etiske regler, som læger er underlagt. Kunne reflektere over og diskutere tavshedspligt og samtykke med særligt fokus på de komplekse forhold, der gør sig gældende ved genetisk rådgivning og familieudredning	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion eller Audit af arbejdspraksis eller Mini-CEX

		Niveau 3 <i>Professionel Kommunikator Samarbejder</i>		
I12	Kommunikation med patienter og pårørende	Kunne tilpasse mundtlig kommunikation med patient og pårørende, på en klar og forståelig måde. Kunne tilpasse skriftlig formidling afhængigt af kontekst, herunder målrette kommunikationen til både patienter og pårørende på en klar og forståelig måde. Mindre komplekse patientforløb forventes at kunne håndteres selvstændigt, mens komplekse patientforløb skal kunne håndteres under supervision Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Kompetencekort "Kommunikation"
I13	Kommunikation med samarbejdspartnere	Kunne formidle plan, resultater og vurderinger ved genetisk udredning i både mundtlig og skriftlig form.	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis Kompetencekort "Kommunikation"

		Kunne foretage relevant og fyldestgørende journalføring. Mindre komplekse patientforløb forventes at kunne håndteres selvstændigt, mens komplekse patientforløb skal kunne håndteres under supervision Niveau 3 <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>		
I14	Konferencer	Diskutere og deltage konstruktivt i afdelingens interne konferencer og konferencer med andre afdelinger Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Akademiker/forsker og underviser</i> <i>Leder/administrator/organisator</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis Kompetencekort "Kommunikation"
I15	Samarbejdsrelationer	Udvide forståelse og respekt for andre, i samarbejdsrelationer (bl.a. primærsektor, lægekoleger og andre afdelinger) Niveau 3 <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller Evt. 360-graders feedback

		<i>Samarbejder</i>		
I16	Afdelingens organisation	Kunne redegøre for afdelingens organisation Niveau 3 <i>Leder/administrator/organisator</i>	Selvstudium Deltagelse i afdelingens introduktion	Casebaseret diskussion
I17	Diagnosekodning og ydelsesregistrering	Selvstændigt kunne foretage korrekt diagnosekodning og ydelsesregistrering Niveau 3 <i>Leder/administrator/organisator</i>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Audit af arbejdspraksis
I18	Prioritering af egne ressourcer	Kunne prioritere egne ressourcer i forhold til klinisk praksis, uddannelse, forskning og eksterne aktiviteter Niveau 3 <i>Akademiker/forsker og underviser Leder/administrator/organisator Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
I19	Sundhedsfremmende adfærd	Selvstændigt kunne rådgive om sundhedsfremmende adfærd i klinisk relevante situationer, herunder kunne rådgive om kontrolprogrammer og livsstilsfaktorer Niveau 3 <i>Sundhedsfremmer Kommunikator</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion eller Mini-CEX

I20	Klinisk problemstilling	Kunne vurdere en klinisk problemstilling, herunder anvende relevant litteratur- og database-søgning samt inddrage kollegial sparring i både nationale og internationale faglige netværk Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Leder/administrator/organisator Professionel</i>	Selvstudium Varetagelse af patientforløb Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet	Casebaseret diskussion eller Audit af arbejdspraksis
I21	Formidling af videnskabeligt budskab	Kunne formidle et videnskabeligt budskab til lægekolleger og andet personale, f.eks. ved undervisning og fremlæggelse af case og/eller resultatet af en litteratursøgning ved konference Niveau 3 <i>Akademiker/forsker og underviser Kommunikator</i>	Undervisning af andre	Casebaseret diskussion
I22	Adfærd som professionel	Kunne udvise respekt, tillid, forståelse, fortrolighed og handle empatisk over for patienten samtidigt med, at den professionelle relation opretholdes Niveau 3 <i>Professionel Kommunikator</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX
I23	Egne faglige kompetencer	Have indsigt i egne faglige kompetencer og begrænsninger	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion eller

		Niveau 3 <i>Professionel</i>		Mini-CEX eller Audit af arbejdspraksis
--	--	---------------------------------	--	--

Disciplinspecifikke kompetencer

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
I24	Numeriske og strukturelle kromosomabnormiteter	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved numeriske og strukturelle kromosomabnormiteter, herunder vurdere gentagelsesrisiko og indikation for tilbud om prænatal diagnostik Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Samarbejder Kommunikator Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller Casebaseret diskussion
I25	Arvegang og nedarvningsmønster	Kunne redegøre for nedarvningsmønster og arvegang ud fra stamtræsdata, herunder: - under vejledning kunne udføre udredning og rådgivning af patienter/familier med sygdomme med AD, AR, X-bundet og mitokondriel arvegang, samt kunne estimere gentagelsesrisiko og vurdere eventuel indikation for prænatal diagnostik	Selvstudium Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion

		- kunne redegøre for epigenetik, anticipation og penetrans samt polygen og multifaktoriel ætiologi Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
I26	Teknikker	Kunne redegøre for forskelle i prænatale undersøgelseteknikker, herunder CVS, amniocentese, cfNIPT, kordocentese og PGT samt kende til fordele og ulemper ved metoderne Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i>	Selvstudium Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller Casebaseret diskussion
I27	1. trimester risikovurdering	Kunne redegøre for baggrunden for estimering af risiko for trisomi 13, 18, og 21 ud fra maternal alder, biokemiske markører i maternelle blodprøver og ultralydsfund Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Casebaseret diskussion
I28	Stor nakkefold hos foster	Kunne redegøre for differentialdiagnoser i forbindelse med påvisning af abnorm nakkefold hos et foster Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Fokuseret ophold Selvstudium	Casebaseret diskussion

I29	Abortlovgivning	Kunne redegøre for de lovgivningsmæssige forhold der knytter sig til provokeret abort på medicinsk baggrund Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Fokuseret ophold Selvstudium	Casebaseret diskussion
I30	Arvelige koagulopater, udredning	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med arvelige koagulopater, herunder kende til udredningsmuligheder (inkl. genetiske) og behandling og forholdsregler ved hæmofili A/B, faktor V Leiden og von Willebrand sygdom (f.eks. i forbindelse med graviditet/fødsel) Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis eller Casebaseret diskussion
I31	Cystenryresygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med cystenryresygdom, herunder kunne skelne mellem autosomal recessiv og dominant polycystisk nyresygdom Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>		
I32	Spinal muskelatrofi	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med spinal muskelatrofi Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
I33	Alfa-1-antitrypsin-mangel	Kunne redegøre for de genetiske forhold ved alfa-1-antitrypsinmangel Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Teoretisk gennemgang eller Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
I34	Cystisk fibrose	Kunne varetage udredning og rådgivning ved cystisk fibrose Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Teoretisk gennemgang eller Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

3.3.4. Eventuelle kurser

Under introduktionsuddannelsen indgår et obligatorisk, generelt kursus i pædagogik/vejledning. Der er ingen obligatoriske specialespecifikke kurser.

3.4. Hoveduddannelsen

3.4.1. Kompetencer

De enkelte kompetencer, som skal vurderes, er her beskrevet, så det fremgår hvilke af de 7 lægeroller, der indgår i kompetencen. Det er desuden konkret beskrevet, hvilket niveau kompetencen skal mestres på, når den kan godkendes. Ved formulering af en kompetence vælges det aktionsverbum, der tydeligst beskriver hvordan kompetencen skal opnås. Der er angivet anbefalede læringsstrategier, som afdelingen kan vælge mellem. Derimod er den/de anførte metode(r) til kompetencevurdering obligatorisk(e). Hermed bliver disse landsdækkende, så det er ens, hvordan kompetencen vurderes, uanset hvor lægen uddannes og vurderes.

Kompetenceniveau

Kompetencerne er inddelt i tre niveauer, hvor (3) angiver det højeste niveau, (2) det midterste niveau og (1) det laveste niveau. Der anvendes forskellige termer for henholdsvis faglige og intellektuelle kompetencer og for kliniske færdigheder (se skema).

	Termer for faglige og intellektuelle kompetencer	Termer for kliniske færdigheder
Niveau 1	Angive/definere/identificere	Deltage/assistere
Niveau 2	Forklare/redegøre for	Udføre under vejledning
Niveau 3	Analysere/diskutere/vurdere	Selvstændigt udføre/udvise/udarbejde/foretage

Beskrivelse af niveauer for faglige og intellektuelle kompetencer

Niveau (1). Angive/definere/identificere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne reproducere erhvervet viden, kunne genkende det lærte, beskrive hvad han/hun har set/læst.

Niveau (2). Forklare/redegøre for

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forklare årsagssammenhænge, kunne kombinere viden fra forskellige områder, kunne anvende viden til at løse opgaver og afhængigt af resultaterne tilrettelægge videre udrednings- og behandlingsforløb.

Niveau (3). Analysere/diskutere/vurdere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne forholde sig til og diskutere komplekse problemstillinger med varierende evidensgrundlag, kunne vurdere disses væsentlighed, kunne analysere komplekse biologiske sammenhænge, begrunde valg af metode mv.

Beskrivelse af kompetenceniveauer for kliniske færdigheder

Niveau (1). Deltage/assistere

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne medvirke ved udførelse af bestemte opgaver og procedurer uden selvstændigt ansvar for den samlede opgavevaretagelse.

Niveau (2). Udføre under vejledning

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne udføre bestemte opgaver og procedurer under vejledning af en mere erfaren fagperson.

Niveau (3). Selvstændigt udføre/udvise/udarbejde/varetagelse/foretage

På dette niveau skal den uddannelsessøgende læge kunne varetage planlægning og udførelse af bestemte funktioner, f.eks. kunne gennemføre en objektiv undersøgelse eller konsultation uden supervision og i en sådan grad, at den uddannelsessøgende læge vil kunne supervisere og undervise andre i proceduren. Ved kompetencer angivet som niveau 3 og som beskriver en klinisk tilstand eller sygdom, forventes det, at den uddannelsessøgende læge kan beskrive den genetiske baggrund, de kliniske manifestationer, eventuelle undertyper, differentialdiagnoser samt relevant behandling og opfølgning for den givne tilstand/sygdom.

3.4.2. Læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering

Kompetencekort og vejledninger ligger på specialets hjemmeside under uddannelse: [Kompetencekort – DSMG](#). Disse kan løbende opdateres på udformning, men skal altid understøtte de beskrevne kompetencer og metoder.

Ved nogle kompetencer er der nævnt flere læringsstrategier og metoder til kompetencevurdering. Den uddannelsessøgende læge har ansvar for egen læring og skal forholde sig aktivt til egen uddannelse. Ved læringsstrategierne (som er vejledende fraset de obligatoriske kurser) kan en eller flere af de angivne strategier anvendes. Hvis der under kompetencevurdering er anført flere metoder, bør de alle anvendes, medmindre der er angivet et "eller" mellem metoderne.

Læringsstrategier

Selvstudium: Kompetencen opnås ved f.eks. selvstændig litteraturgennemgang.

Kursus: Deltagelse i og godkendelse af formaliseret teoretisk eller praktisk kursus og gennemgang af materiale, der er udvalgt af delkursusleder.

Varetagelse af patientforløb: Bygger på en kobling af teoretisk viden og praksis. Heri lægges, at den enkelte

uddannelseslæge varetager et samlet forløb, herunder udredning (inkl. anamnese, familieanamnese, objektiv undersøgelse, iværksættelse af laboratorieanalyser og andre parakliniske undersøgelser og efterfølgende fortolkning af analyseresultaterne) og rådgivning og, hvis relevant, iværksættelse af forebyggelse eller behandling.

Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet: Bygger på en kobling af teoretisk viden til praktisk svarafgivelse i forbindelse med genetiske analyser. Der kan også være tale om deltagelse i EQA-programmer.

Laboratoriearbejde: Ved arbejde i cytogenetisk, molekylærgenetisk eller metabolisk laboratorium opnår uddannelseslægen den pågældende kompetence ved at indgå/være med i det praktiske arbejde og ved at forholde sig til analysekvalitet og -resultat i forhold til den kliniske problemstilling.

Udarbejdelse af skriftligt materiale: Dette kan være en afdelingsinstruks, videnskabelig artikel eller rapport i forbindelse med en videnskabelig problemstilling, f.eks. i udvalg og lignende. Det kan også være et journalnotat, hvor en genetisk problemstilling er grundigt beskrevet.

Undervisning af andre: Udformning af undervisningsmateriale. Internt eller eksternt afholdt undervisning med mulighed for drøftelse af faglige og videnskabelige problemstillinger.

Fokuseret ophold: Ophold i en afgrænset tidsperiode på anden afdeling eller anden klinisk genetisk afdeling, hvor man forventer, at kompetencen kan opnås. Det kan f.eks. være i situationer, hvor en specifik analyse ikke udføres på den/de afdeling(er), hvor uddannelseslægen er ansat i uddannelsesforløbet, eller hvor en given patientgruppe følges i en klinisk afdeling, og hvor uddannelseslægen via et fokuseret ophold kan se et større antal patienter, der er relevante for kompetencen.

Andre læringsmetoder: Ved enkelte kompetencer nævnes nogle specifikke læringsstrategier, der særligt knytter sig til disse kompetencer og dermed ikke optræder generelt:

- Forvagsfunktion
- Refleksion over egen arbejdspraksis
- Sparring med vejleder
- Indgå i/lede MDT-konferencer
- Påtage sig lederskab af faglige teams og udvalg
- Lede arbejdsgruppe om tværfaglig instruks
- Tværfagligt forskningssamarbejde
- Eget forskningsprojekt
- Forskningstræningsmodul
- Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde:
 - Formidling af ny viden i form af en original artikel eller kasuistik som førsteforfatter
 - Et abstract med oral eller poster-præsentation ved videnskabeligt møde

Kompetencevurderingsmetoder

Casebaseret diskussion: Denne metode har form som en struktureret vejledersamtale, hvor man kan vurdere teoretisk viden, diskutere enkelte patienter eller patientforløb og etiske problemstillinger. Det kan f.eks. være sjældne sygdomme, som uddannelseslægen på grund af den lave prævalens ikke med sikkerhed vil få et selvstændigt patientforløb med, men hvor der forventes kendskab til sygdommen, eller der er særlige genetiske forhold ved sygdommen. Metoden indebærer, at den kliniske vejleder taler med og stiller spørgsmål til uddannelseslægen med udgangspunkt i journalnotater og/eller uddannelseslægens oplevelser i forhold til den relevante problemstilling og derigennem får afdækket erfaringer, viden, indsigt og tilgang til det, som mål eller delmål omhandler. Den case-baserede diskussion kan også være en diskussion ved en intern konference, hvor en videnskabelig problemstilling sv.t. kompetencen diskuteres i en sådan grad, at vejlederen kan godkende kompetencen efterfølgende.

Mini-CEX (Mini-Clinical Evaluation Exercise): Ved denne metode følger en mere erfaren kollega (typisk en læge) uddannelseslægen for at vurdere lægens kompetencer i forbindelse med en praktisk færdighed eller konsultation. Til dette anvendes et struktureret observationsskema, som findes på selskabets hjemmeside.

Kompetencekort: Ved enkelte kompetencer er der udarbejdet kompetencekort, som uddannelseslægen skal gennemgå for at få kompetencen godkendt. Dette er primært knyttet til laboratorierelaterede cyto- og molekylærgenetiske kompetencer og til kommunikation. Kompetencekort tilgås på [DSMGs hjemmeside](#).

Audit af arbejdspraksis: Ved denne metode gennemgår vejlederen én eller flere journaler/patientforløb, som uddannelseslægen har haft ansvaret for. Vejlederen vurderer herudfra, om den enkelte kompetence er opnået.

360-graders feedback: Formålet med 360-graders feedback er at give konstruktiv feedback til uddannelseslægen i forhold til kompetencer inden for lægerollerne: *kommunikator, samarbejder, leder/administrator/organisator og professionel*. Der udpeges for hver uddannelseslæge en eller flere grupper af respondenter. Respondenterne kan udpeges af afdelingsledelse, overlæger, hovedvejledere eller af uddannelseslægen selv. Respondenter kan være administrativ chef (klinikchef/cheflæge), specialeansvarlige overlæger, vejledere (ikke uddannelseslægens hovedvejleder), uddannelseslæger, bioanalytikere, sekretærer, genetiske vejledere mv. Der anbefales minimum 5-7 respondenter i hver gruppe. Eksempel på skema og vejledning ses på side 18 i bilagssamling til rapporten: "Kompetencevurderingsmetoder – en oversigt". Sundhedsstyrelsen, 2013.

Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde: Formidling af ny viden i form af en artikel/kasuistik, et abstract + foredrag og/eller abstract + posterpræsentation ved videnskabeligt møde. Kompetencevurdering foretages af vejleder efter præsentationen.

3.4.3. Liste med specialets obligatoriske kompetencer

Denne liste angiver de kompetencer, lægen som minimum skal besidde ved endt uddannelse, med konkretisering af kompetencen, de anbefalede læringsstrategier og de(n) valgte obligatoriske metoder til kompetencevurdering. Kompetencerne og de tilknyttede vurderingsmetoder konkretiseres ved anvendelse af kompetencekort eller anden konkret vejledning, hvor det bl.a. tydeliggøres hvilke af de 7 lægeroller, der indgår. Kompetenceopnåelsen kan eventuelt inddeles i forskellige delniveauer, og dette understøttes i kompetencekortet.

Generelle kompetencer

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
		Medicinsk ekspert/lægefaglig		
H1	Klinisk anvendelse af empiriske data og estimering af risiko	Diskutere betydningen, herunder styrker og begrænsninger, ved anvendelse af polygen score til estimering af en patients risiko for en specifik tilstand Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Kursus	Audit af arbejdspraksis eller Casebaseret diskussion
H2	Sygdomme med multifaktoriel ætiologi	Selvstændigt estimere en patientens risiko for sygdomme med multifaktoriel ætiologi ved at inddrage både genetiske og ikke-genetiske faktorer. Dette inkluderer en forståelse af arvelige faktorerers betydning for tilstande inden for f.eks. pulmonale, neurologiske, oftalmologiske, dermatologiske, kardiovaskulære (hypertension og myokardieinfarkt), endokrinologiske, onkologiske og psykiatriske sygdomme Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion (min. 3 cases)
H3	Erhvervede genetiske afvigelser	Redegøre for somatiske varianter betydning for udvikling af sygdom, f.eks. kræft både hos patienter med og uden en monogen arvelig disposition Niveau 2	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
H4	Genetiske faktorerers betydning for virkning af lægemidler	Kunne angive hvordan genetiske faktorer påvirker visse lægemidlers metabolisme, virkning og risiko for toksicitet, samt vurdere klinisk betydning Niveau 1	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion

H5	Genetiske faktorerers betydning for behandling	Nævne eksempler herpå og kende til baggrund for behandling Niveau 2	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion Kompetencekort "Behandling"
		Kommunikator		
H6	Mundtlig kommunikation	Selvstændigt kunne varetage og tilpasse mundtlig kommunikation med patient, pårørende og samarbejdspartnere på en klar og forståelig måde Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Kursus	Kompetencekort "Kommunikation"
H7	Skriftlig formidling	Selvstændigt kunne varetage og tilpasse skriftlig formidling afhængigt af kontekst, herunder målrette kommunikationen til både patienter, pårørende og samarbejdspartnere på en klar og forståelig måde Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Kompetencekort "Kommunikation"
		Samarbejder		
H8	Tværfagligt samarbejde, internt	Selvstændigt kunne varetage samarbejde med andre faggrupper på afdelingen i forbindelse med patientforløb og andre administrative opgaver Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Laboratoriearbejde Udarbejdelse af skriftligt materiale Forvagtsfunktion Tværfagligt forskningssamarbejde	Kompetencekort "Kommunikation" Audit af arbejdspraksis Evt. 360-graders feedback
H9	Samarbejde, eksternt	Kunne deltage aktivt i tværfaglige og tværdisciplinære samarbejder, herunder kunne samarbejde med andre specialer og indgå i MDT Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Udarbejdelse af skriftligt materiale Indgå i/lede MDT-konferencer Tværfagligt forskningssamarbejde	Kompetencekort "Kommunikation" Audit af arbejdspraksis Evt. 360-graders feedback

		Leder/administrator/organisator		
H10	Prioritering af tid	Kunne prioritere både egen og andres tid for at sikre en målrettet og optimal løsning af den konkrete opgave Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet Laboratoriearbejde Refleksion over egen arbejdspraksis Sparring med vejleder	Audit af arbejdspraksis Evt. 360-graders feedback
H11	Påtage sig lederskab	Kunne strukturere og lede et tværdisciplinært og tværfagligt samarbejde i såvel internt som eksternt regi Niveau 2	Varetagelse af patientforløb Indgå i/lede MDT-konferencer Påtage sig lederskab af faglige teams og udvalg Lede arbejdsgruppe om tværfaglig instruks Eget forskningsprojekt	Audit af arbejdspraksis Evt. 360-graders feedback
H12	Prioritering af ressourcer	I håndtering af konkrete patientsager kunne demonstrere en ansvarlig anvendelse af samfundsressourcer ved at inddrage faglige overvejelser Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
		Sundhedsfremmer		
H13	Planlægning af kontrolprogram	Kunne varetage planlægning af kontrolprogram, herunder kunne forholde sig kritisk til guidelines på området (evidens) og designe et relevant kontrolprogram i tilfælde, hvor dette ikke forefindes Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion

H14	Sundhedsfremmende rådgivning	Kunne rådgive den enkelte patient om sundhedsfremmende adfærd og initiere profylaktiske tiltag Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
		Akademiker/forsker og underviser		
H15	Forskning	Kunne generere videnskabelige data, arbejde og fortolke samt formidle disse data både ved mundtlig og skriftlig præsentation Niveau 3	Forskningstræningsmodul Mundtlig og skriftlig præsentation af videnskabeligt arbejde	Godkendt forskningstræningsmodul eller dispensation fra forskningstræningsmodul grundet andet videnskabeligt arbejde Indsendelse af mindst et videnskabeligt arbejde som førsteforfatter eller et arbejde svarende dertil
H16	Undervisning	Kunne planlægge og gennemføre undervisning Niveau 2	Undervisning af andre	Mini-CEX
		Professionel		
H17	Kende egne grænser	Have kendskab til egne grænser og sige fra og finde en hensigtsmæssig løsning når egne kompetencer ikke er tilstrækkelige Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet Laboratoriearbejde	Audit af arbejdspraksis Evt. 360-graders feedback

Cytogenetiske og molekylærgenetiske laboratoriekompetencer

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
-----	------------	---	------------------------------	--

H18	Viden om gener	Kunne redegøre for genstruktur, -funktion og -nomenklatur. For uddybning: se "Laborariekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Laborariearbejde Selvstudium Kursus	Laborariekompetencekort
H19	Molekylærgenetiske metoder	Kunne redegøre for relevante molekylærgenetiske metoder. For uddybning: se "Laborariekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Laborariearbejde Selvstudium Kursus	Laborariekompetencekort
H20	Molekylærgenetiske analyseresultater	Kunne fortolke molekylærgenetiske analyseresultater. For uddybning: se "Laborariekompetencekort" Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Laborariearbejde Kursus	Laborariekompetencekort
H21	Viden om kromosomer	Kunne redegøre for kromosomstruktur, -funktion og -nomenklatur. For uddybning: se "Laborariekompetencekort" Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Laborariearbejde. Selvstudium Kursus	Laborariekompetencekort
H22	Cytogenetiske metoder	Kunne redegøre for relevante cytogenetiske metoder. For uddybning: se "Laborariekompetencekort"	Laborariearbejde Selvstudium Kursus	Laborariekompetencekort

		Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
H23	Cytogenetiske analyseresultater	Kunne fortolke cytogenetiske analyseresultater. For uddybning: se "Laboratriekompetencekort" Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Laboratoriearbejde Kursus	Laboratriekompetencekort
H24	Kvalitetssikring/akkreditering i lab.	Kende til principperne for akkreditering/certificering. Kende til kvalitetssikringssystemer og -instanser. Kende til intern og ekstern kvalitetssikring Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Laboratoriearbejde Varetagelse af svarafgivelse i laboratoriet Selvstudium	Laboratriekompetencekort

Disciplinspecifikke kompetencer

Sansegenetik				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H25	Genetisk betinget høretab	Kunne foretage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om genetisk betinget høretab eller døvhed - herunder syndromisk og non-syndromisk høretab/døvhed	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst tre cases)

		Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>		
H26	Genetiske betingede nethindesygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med retinitis pigmentosa (både isoleret og syndromal) og Stargardts sygdom, herunder have kendskab til relevant genterapi Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst to cases)
H27	Øvrige genetisk betingede øjensygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om genetisk betinget øjensygdom, f.eks. kongenit katarakt, opticusatrofi, albinisme og øjen misdannelser Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst to cases)
Dermatologi				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)

H28	Non-syndromale genodermatoser	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om non-syndromal genodermatose Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst to cases)
H29	Syndromale genodermatoser	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om syndromal genodermatose Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst to cases)
H30	Dermatologiske karakteristika ved udvalgte genetiske sygdomme	Kunne angive dermatologiske karakteristika hos patienter med genetisk sygdom, f.eks. epidermolysis bullosa, hereditær hæmoragisk telangiektasi, Birt-Hogg-Dubé syndrom, ataxia telangiektasia, Fanconi anæmi, mb. Darier, Cowden syndrom, Gorlin syndrom, nail-patella syndrom Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus Selvstudium	Casebaseret diskussion

H31	Neurokutane syndromer	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om neurokutant syndrom, herunder neurofibromatose type 1 og tuberøs sklerose Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst to patienter mistænkt for NF1 og mindst en patient mistænkt for TSC)
Dysmorfologi og syndromudredning				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H32	Medfødte misdannelser, terminologi	Kunne forklare medfødte misdannelser som deviation fra normal udvikling under morfogenesen og skønne om en medfødt misdannelse er en malformation, deformation, disruption eller dysplasi. Kunne angive forskellen på et malformationsyndrom, en sekvens og en association Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
H33	Medfødte misdannelser, klinisk	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med en eller flere misdannelser, f.eks. VACTERL-association, herunder kunne diskutere genetiske og ikke-genetiske differentialdiagnoser	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX Casebaseret diskussion

		Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>		
H34	Dysmorfi	Kunne foretage objektiv undersøgelse af en patient med dysmorne træk og anvende korrekt terminologi ved beskrivelse af disse Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H35	Milepæle i barnets udvikling	Kende milepæle for barnets normale udvikling, de normale vækstparametre og identificere afvigende udvikling Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
H36	Mental retardering og global udviklingsforstyrrelse	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om udviklingsforsinkelse eller mental retardering, herunder kunne identificere kliniske træk ved udviklingsforsinkelse og inddrage differentialdiagnostiske overvejelser samt genkende karakteristiske træk ved Rett syndrom og Fragilt X syndrom	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion

		Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>		
H37	Dysmorfe træk ved kromosomsygdomme	Kunne beskrive og genkende karakteristiske dysmorfe træk ved udvalgte kromosomsygdomme, herunder angive fænotypiske træk ved trisomi 13, 18 og 21, monosomi X og Klinefelter syndrom samt for følgende mikrodeletionssyndromer: Williams syndrom, Angelman syndrom, Prader-Willi syndrom og 22q11deletionssyndrom Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
H38	Syndromer med dysmorfe træk og misdannelser	Kunne diskutere ligheder, forskelle og differentialdiagnostiske overvejelser ved hyppigere forekommende syndromer, f.eks. CHARGE syndrom, Cornelia de Lange syndrom, Kabuki syndrom, Rubinstein-Taybi syndrom, Mowat-Wilsons syndrom, Noonan syndrom samt føtalt alkoholsyndrom Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
Skelet- og bindevævssygdomme				

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H39	Objektiv undersøgelse	Kunne foretage objektiv undersøgelse ved formodet mistanke om bindevævs- eller skelet-sygdom, herunder registrere kropsmål og udregne Beighton score Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX
H40	Syndromale bindevævssygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning ved mistanke om syndromale bindevævssygdomme, fx. Marfan syndrom, Ehlers-Danlos syndrom, Stickler syndrom, Loeys-Dietz syndrom og osteogenesis imperfecta Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst to patienter mistænkt for Marfan syndrom og 2 patienter mistænkt for Ehlers-Danlos syndrom)
H41	Overvækst	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om overvækstsyndrom, f.eks. PIK3CA- og mTORopati-relaterede sygdomme, hemihyperplasi, Beckwith-Wiedemann syndrom og Sotos syndrom Niveau 3	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>		
H42	Lille vækst	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med lille vækst eller dværgvækst, f.eks. SHOX-syndrom og Silver-Russell syndrom Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H43	Kraniesynostoser	Kunne redegøre for baggrunden for kraniesynostoser og kende symptomer ved de hyppigste syndromer, f.eks. Crouzon syndrom, Apert syndrom, Pfeiffer syndrom og Muenke syndrom Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
Endokrinologi				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)

H44	Abnorm pubertetsudvikling	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med pubertas tarda, herunder mandlig hypogonadisme og Turner syndrom, samt redegøre for differentialdiagnoser Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion (mindst to cases)
H45	“Disorders of sex development” (DSD)	Kunne redegøre for DSD For udvalgte tilstande gennemgå det genetiske grundlag, kliniske manifestationer og relevant behandling og opfølgning, f.eks. androgen insensitivitetssyndrom, 46,XX DSD, 46,XY DSD, kromosomal ovo-testikulær DSD, 45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesi og gonadedysgenesi Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Laboratoriearbejde Kursus	Casebaseret diskussion
H46	Genetiske sygdomme der påvirker binyrerne	Kunne redegøre for visse genetiske sygdomme, der manifesterer sig ved binyrebarkinsufficiens og påvirket binyrebarkfunktion, f.eks. primær kronisk binyrebarkinsufficiens, adrenoleukodystrofi, kongenit binyrebarkhyperplasi, familiær glukokortikoidmangel, 11β-hydroxysteroiddehydrogenase-defekt Niveau 2	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
H47	Arvelig disposition til diabetes	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om arvelig disposition til diabetes, herunder MODY og mitokondriesygdomme Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion (mindst to cases)
Hæmatologi og immunologi				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H48	Hæmoglobinopati	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med hæmoglobinopati Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H49	Periodiske febersygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med familiær forekomst af periodisk feber Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
Kardiologi				

Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H50	Kardiomyopati	Kunne varetage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med kardiomyopati, herunder kunne klassificere kardiomyopati i undertyper Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H51	Kardielle ionkanalsygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om genetisk betingede kardielle ionkanalsygdomme Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
H52	Familiær hyperkolesterolæmi	Kunne redegøre for den genetiske baggrund for de kliniske manifestationer ved familiær hyperkolesterolæmi Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Kursus	Casebaseret diskussion

H53	Pludselig hjertedød	Kende differentialdiagnoser ved pludselig hjer- tedød og kunne anvende kliniske oplysninger og obduktionsrapporter i vurdering af ætiologi. For aortaaneurisme/-dissektion: se "Vaskulære sygdomme"	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
		Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>		
Vaskulære sygdomme				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H54	Aortaaneurisme/-dis- sektion	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med forekomst af aortaaneu- risme og/eller aortadissektion. For Marfan syn- drom: se "Skelet- og bindevævssygdomme"	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
		Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>		
H55	Vaskulære malforma- tioner	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om arvelig hæmoragisk telangiectasi og have kendskab til differentialdiagnoser (GVM/GLMN og CM- AVM)	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX Eller Casebaseret diskussion
		Niveau 3		

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>		
Medfødte metaboliske sygdomme				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H56	Neonatalscreening	Kunne redegøre for neonatalscreeningsprogrammet i Danmark Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Selvstudium	Casebaseret diskussion
H57	Urinmetabolisk screening	Kunne redegøre for indikation for urinmetabolisk screening og kunne give forslag til supplerende metabolisk udredning for patienter mistænkt for medfødt metabolisk sygdom Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
H58	Medfødte metaboliske sygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om medfødt metabolisk sygdom, herunder kunne identificere kliniske manifestationer, hvor medfødte metaboliske sygdomme kan være differentialdiagnose Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>		
H59	Mitokondriesygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om mitokondriesygdom, herunder MELAS, LHON, MERRF, Kearn-Sayre syndrom og Leigh syndrom Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
Nefrologi				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H60	Genetiske sygdomme med nefrologiske manifestationer	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om arvelig nyresygdom, herunder Alport syndrom, tubulointerstitiel nefropati og kaliumtabende nefropati Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion (mindst tre cases)

Neurologi				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H61	Neurodegenerative sygdomme	Kunne redegøre for ætiologi og genetiske forhold for de neurodegenerative sygdomme: amyotrofisk lateral sklerose, frontotemporal demens, Alzheimer demens og Parkinsons sygdom Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
H62	Cerebrovaskulære lidelser	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med cerebrovaskulære lidelser, herunder apopleksi og vaskulære anomalier, bl.a. CADASIL Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H63	Sent debuterende neurologiske lidelser	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med sent debuterende neurologiske lidelser, herunder Huntingtons sygdom Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>		
H64	Perifer neuropati	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med perifer neuropati Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H65	Arvelige neurologiske sygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om arvelig neurologisk sygdom eller arvelig sygdom med neurologiske symptomer, f.eks. familiær hemiplegisk migræne, hereditær spastisk paraplegi, spinocerebellar ataksi, Friedreichs ataksi, porfyri, Wilsons sygdom, Fabrys sygdom og meta-kromatisk leukodystrofi Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion (mindst to cases)
H66	Myopati og muskeldystrofi	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier med myopati og muskeldystrofi Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (heraf mindst en patient mistænkt for Duchennes/Beckers muskeldystrofi og

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>		en patient mistænkt for dystrofia myotonica)
Onkologi				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H67	Mammacancer	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om disposition til mammacancer, herunder kunne estimere risiko og give anbefalinger vedr. kontrol og forebyggende tiltag. Kunne varetage udredning med henblik på at vejlede behandling Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Audit af arbejdspraksis Mini-CEX
H68	Ovariecancer	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om disposition til ovariecancer, herunder kunne estimere risiko og give anbefalinger vedr. kontrol og forebyggende tiltag. Kunne varetage udredning med henblik på at vejlede behandling	Varetagelse af patientforløb Kursus	Audit af arbejdspraksis Mini-CEX

		Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>		
H69	Gastrointestinale neoplasmer	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om disposition til gastrointestinal cancer og/eller polypper, herunder kunne estimere risiko og give anbefalinger vedr. kontrol og forebyggende tiltag. Kunne varetage udredning med henblik på at vejlede behandling Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i> <i>Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Audit af arbejdspraksis Mini-CEX
H70	En eller flere forskellige cancertyper	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om disposition til en eller flere forskellige typer cancer, f.eks. c. renis, c. prostatae, malignt melanom, fæokromocytom og retinoblastom, herunder kunne estimere risiko og give anbefalinger vedr. kontrol og forebyggende tiltag. Kunne varetage udredning med henblik på at vejlede behandling	Varetagelse af patientforløb Kursus	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>		
--	--	---	--	--

H71	Cancerdispositions-syndromer	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om et cancerdispositionssyndrom, bl.a. multipel endokrin neoplasie (MEN), Li-Fraumeni syndrom, von Hippel-Lindau syndrom, neurofibromatose type 2, Peutz-Jeghers syndrom, juvenil polypose, PTEN hamartoma tumor syndrome, MUTYH-associeret polypose og Gorlin syndrom, herunder kunne estimere risiko og give anbefalinger vedr. kontrol og forebyggende tiltag Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Kursus	Casebaseret diskussion
H72	Monitorering og behandling	Kende til rationalet bag anvendelsen af genetisk diagnostik, prognostisering og behandling Niveau 1 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Kursus Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion Kompetencekort "Behandling"
Prænatal diagnostik				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H73	Infertilitet og aborter	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om genetisk årsag til nedsat fertilitet eller habituel abort Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>		
H74	Senabort og dødfødsel	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om genetisk årsag til senabort eller dødfødsel Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder Sundhedsfremmer</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion
H75	Indikation for prænatal diagnostik	Diskutere indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb	Casebaseret diskussion
H76	Præimplantationsgenetisk testning	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier vedrørende præimplantationsgenetisk testning (PGT), herunder kunne redegøre for metode, begrænsninger og anvendelse i forhold til specifikke genetiske problemstillinger Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel</i>	Varetagelse af patientforløb Fokuseret ophold	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Samarbejder Sundhedsfremmer</i>		
H77	Fostermisdannelse	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse under graviditet, herunder kunne diskutere strategier for genetisk udredning Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig Kommunikator Professionel Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb Fokuseret ophold Kursus	Casebaseret diskussion
H78	Differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund	Kunne redegøre for differentialdiagnoser, udredningsstrategi og prognose ved abnorme ultralydsfund, herunder oligo- og polyhydramnios Niveau 2 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i>	Varetagelse af patientforløb Fokuseret ophold Kursus	Casebaseret diskussion
Psykatri				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H79	Udredning af autisme-spektrumforstyrrelser	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved autisme-spektrum forstyrrelser (for Rett syndrom og Fragilt X syndrom: se H36) Niveau 3	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion

		<i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>		
Lungesygdomme				
Nr.	Kompetence	Konkretisering af kompetencen, lægeroller	Læringsmetode(r), anbefaling	Kompetencevurderingsmetode(r), obligatorisk(e)
H80	Sjældne genetisk betingede lungesygdomme	Kunne varetage udredning og rådgivning af patienter/familier ved mistanke om genetisk betinget lungesygdom, bl.a. primær cili dyskinesi og interstitiel lungesygdom, herunder kunne diskutere differentialdiagnoser Niveau 3 <i>Medicinsk ekspert/lægefaglig</i> <i>Kommunikator</i> <i>Professionel</i> <i>Samarbejder</i>	Varetagelse af patientforløb	Mini-CEX eller Casebaseret diskussion (mindst tre cases)

3.4.4. Obligatoriske specialespecifikke kurser

Følgende 10 kurser skal gennemføres i løbet af hoveduddannelsen. Kurserne afholdes hvert tredje år og tages i den rækkefølge, de udbydes, uafhængigt af hvor langt man er i sin hoveduddannelse.

Kursernes formål er primært at give oversigt over emnet og at understøtte læringen af konkrete kompetencer i målbeskrivelsen, som er svære at opnå på anden vis. Samlet varighed af kursusrækken: 25 dage/196 timer.

Kurser, der understøtter generelle kompetencer:

1. Molekylærgenetik
2. Kommunikation og genetisk rådgivning
3. Cytogenetik
4. Genetisk epidemiologi og personlig medicin

Kurser, der understøtter disciplinspecifikke kompetencer:

5. Dysmorfologi
6. Onkologisk genetik
7. Genetisk fosterdiagnostik
8. Klinisk genetik 1
9. Klinisk genetik 2
10. Klinisk genetik 3

Kursusdatoer og detaljer vedrørende hoveduddannelseskurserne findes på DSMGs hjemmeside: www.dsmg.dk. (under: Uddannelser - Speciallæge).

For at få kursusgodkendelse skal kursisten deltage aktivt i kurserne samt have under 10% fravær på hvert kursus. Godkendelse af det enkelte kursus foretages af delkursusledere. Det samlede kursusforløb godkendes af HKL.

For kurserne gælder følgende overordnede kompetencemål og varigheder:

1. Molekylærgenetik
 - at kunne redegøre for relevante molekylærgenetiske metoder
 - at kunne fortolke molekylærgenetiske analyseresultater

- at kunne vurdere og formidle hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske og molekylærgenetiske fund
- at vide hvad et molekylærgenetisk svar bør indeholde, herunder at anvende korrekt nomenklatur

Varighed: 3 dage

2. Kommunikation og genetisk rådgivning

- at kunne kommunikere med patienter/familier og agere professionelt i den genetiske rådgivningssituation
- at kende særlige problemstillinger forbundet med rådgivning af specialets patientgrupper såsom de lovgivningsmæssige og etiske problemstillinger samt holdnings- og kulturforskelle betydning for interaktion med den henviste

Varighed: 4 dage

3. Cytogenetik

- at kunne redegøre for cytogenetiske metoder og hvornår hvilke metoder anvendes
- at kunne foretage fortolkning af cytogenetiske analyseresultater selvstændigt
- at vide hvad et cytogenetisk analysesvar bør indeholde, herunder at anvende korrekt nomenklatur og kunne vurdere, hvilke supplerende metoder der bør bringes i anvendelse ved uafklarede cytogenetiske fund
- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning ved nedsat fertilitet, mola og habituel abort

Varighed: 2 dage

4. Genetisk epidemiologi og personlig medicin

- at foretage risikoberegning for tilstande med monogen, polygen og/eller multifaktoriel ætiologi
- at kunne medvirke til at bedømme validiteten af beregnede risici
- at kunne kommunikere risici til kollegaer og patienter

Varighed: 3 dage

5. Dysmorfologi

- at have de nødvendige kliniske færdigheder for diagnosticering af syndromsuspekterede patienter
- at kunne anvende korrekt terminologi indenfor dysmorfologi
- at kunne arbejde struktureret ved syndromudredning

Varighed: 2 dage

6. Onkologisk genetik

- at kunne varetage udredning, risikovurdering og rådgivning af patienter/familier med øget forekomst af cancer og have kendskab til differentialdiagnoser ved mistanke om cancerdisponerende syndrom
- at kunne redegøre for det genetiske grundlag, kliniske manifestationer samt relevant behandling og opfølgning af patienter med en helt eller delvist genetisk betinget øget risiko for udvalgte onkogenetiske sygdomme

Varighed: 3 dage

7. Genetisk fosterdiagnostik

- at kunne foretage udredning og rådgivning af gravide ved påvisning af fostermisdannelse eller vækstafvigelse under graviditeten
- at kunne redegøre for differentialdiagnoser ved abnormt ultralydsfund og oligo- og polyhydramnios
- at kunne varetage rådgivning vedrørende præimplantationsgenetisk testning
- at kunne vurdere indikationer for prænatal cyto- og molekylærgenetisk diagnostik
- at kunne udforme prænatale prøvesvar, herunder vurdere behovet for supplerende analyser
- at kende de lovgivningsmæssige rammer inden for fosterdiagnostik

Varighed: 2 dage

8. Klinisk genetik 1 - Endokrinologisk, kardiologisk og nefrologisk genetik

- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med endokrinologiske, kardiologiske og nefrologiske sygdomme

Varighed: 2 dage

9. Klinisk genetik 2 - Medfødte metaboliske sygdomme samt neurologisk og psykiatrisk genetik

- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med metaboliske, neurologiske og psykiatriske sygdomme

Varighed: 2 dage

10. Klinisk genetik 3 – Oftalmologisk, audiologisk og dermatologisk genetik

- at kunne foretage genetisk udredning og rådgivning af patienter/familier med syns- og hørenedsættelse og dermatologiske sygdomme

Varighed: 2 dage

3.4.5. Obligatoriske generelle kurser

De tre generelle obligatoriske kurser SOL1, SOL2 og SOL3 skal efter gennemførelse godkendes og attesteres på uddannelseslaege.dk.

3.4.6. Obligatorisk forskningstræning

Videreuddannelsesregion Nord:

<https://www.videreuddannelsen-nord.dk/kurser/kurser-og-forskningstraning-under-hoveduddannelsen/forskningstraning/om-forskningstraning/>

Videreuddannelsesregion Syd:

<https://videreuddannelsen-syd.dk/specialeoversigt/klinisk-genetik/forskningstraening>, hvor der er link til PDF-dokument vedr. forskningstræningsmodulet i klinisk genetik

<https://videreuddannelsen-syd.dk/kurser/hoveduddannelse/forskningstraening>, hvor der er mere generel information om forskningstræningsmodulet

Videreuddannelsesregion Øst:

[Hoveduddannelsen - Forskningstræning](#)

4. Dokumentationsdel

Dette afsnit indeholder den dokumentation, der skal foreligge for at lægen i introduktions- og hoveduddannelsesstilling kan få godkendt uddannelsesforløbene, og for at lægen i hoveduddannelse kan opnå speciallægeanerkendelse.

For at en læge efter afsluttet introduktionsstilling kan få godkendt sin uddannelse, skal der foreligge en godkendt dokumentation af uddannelsesforløbet. Dokumentationen skal foretages på uddannelseslaege.dk og består af følgende:

1. Godkendelse af obligatoriske kompetencer og kurser
2. Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse

Uddannelseslaege.dk findes på følgende adresse: <https://uddannelseslaege.dk/>

For at en læge efter hoveduddannelsen kan opnå speciallægeanerkendelse, skal der ud over en godkendt introduktionsuddannelse foreligge en godkendt dokumentation af hoveduddannelsesforløbet. Dokumentationen skal foretages på <https://uddannelseslaege.dk/> - og består af følgende:

3. Godkendelse af obligatoriske kompetencer og kurser (specialespecifikke og generelle)
4. Attestation for tidsmæssigt gennemført uddannelseselement i den lægelige videreuddannelse
5. Attestation for gennemført forskningstræning

Der henvises til [Styrelsen for Patientsikkerheds hjemmeside](#) for yderligere detaljer vedr. dokumentation og attestation vedr. hoveduddannelsen.

5. Nyttige links

5.1. Generelle links

[Sundhedsstyrelsen, special- og videreuddannelse](#)

[Organisationen af lægevidenskabelige selskaber \(tidligere Dansk Medicinsk Selskab\)](#)

Uddannelseslæge.dks hjemmeside: <https://uddannelseslaege.dk>

Ansøgning om speciallægeanerkendelse via uddannelseslaege.dk til [Styrelsen for Patientsikkerhed](#)

De regionale videreuddannelsessekretariater:

[Videreuddannelsesregion Nord](#)

[Videreuddannelsesregion Syd](#)

[Videreuddannelsesregion Øst](#)

5.2. Specialespecifikke links

[DSMG](#)

Sundhedsstyrelsen
Islands Brygge 67
2300 København S

www.sst.dk

Sundhed for alle ♥ + ●